

LA MALADIE DE MARFAN AU CNHU DE COTONOU

SACCA-VEHOUNKPE J., HOUENASSI M., TCHABI Y., DOSSOU-YOVO AKINDES R.,
MASSOUGBODJI-d'ALMEIDA M., AGBOTON H.

Unité de Soins d'Enseignement et de Recherche en Cardiologie du CNHU de COTONOU

RESUME

La maladie de MARFAN est une affection génétique héréditaire liée à une dystrophie du tissu conjonctif et dont le traitement est chirurgical. Le diagnostic est basé sur l'aspect morphologique de type longiligne associé à une fuite aortique et une luxation du cristallin. L'évolution se fait vers la dilatation progressive de l'aorte initiale avec le risque de mort subite par dissection. Les auteurs rapportent trois cas dont deux de race noire, ont eu une évolution défavorable par manque de moyens financiers, alors que la patiente de race blanche a survécu grâce au traitement chirurgical réalisé en urgence.

Mots-clés : maladie de MARFAN, anomalie du tissu conjonctif, insuffisance aortique, dissection aortique, Afrique Subsaharienne.

SUMMARY

Marfan's disease is a genetic and hereditary complaint owing to dystrophie of conjunctive tissue and his treatment is surgical. The diagnosis is based on rasy appearance associate with an aortic leak and a dislocation of lens. The disease progressively got worie and then complicated by an aortic dissection with a risk of sudden death. The authors relate three cases ; two of wich are black and hand an unfavorable progresse because of their shortage of money where as the canadian patient survived because of surgical treatment in emergency.

Key-words : Marfan-s disease, anomaly of conjunctive tissue, aortic deficiency, aortic dissection, Africa Sub-saharan

INTRODUCTION

La maladie de Marfan est une maladie génétique héréditaire incurable, qui provoque une déficience du tissu conjonctif par mutation d'un gène de l'élastine contribuant à la formation de la fibrilline -1.

Elle touche fréquemment le cœur, les gros vaisseaux surtout l'aorte, le squelette et les yeux. Elle touche une personne sur 5 000, soit un nouveau-né tous les deux mois [1,2,3].

Les personnes atteintes de ce syndrome peuvent présenter de multiples symptômes qui se situent principalement au niveau du squelette (arachnodactylie, scoliose, hyperlaxité ligamentaire, déformation thoracique), des yeux (myopie, décollement de la rétine), et des vaisseaux sanguins (élargissement anormal de l'aorte ascendante avec risque de rupture). Les sujets concernés sont généralement très grands avec allongement des mains et des pieds (arachnodactylie).

L'évolution se fait vers la dilatation progressive de l'aorte, la fissure de la paroi pouvant aller jusqu'à la déchirure avec risque de mort subite [3,4,5].

I. OBSERVATIONS

1.1. Cas N° 1

Nous rapportons le cas d'un jeune homme de 22 ans, I.B.G., élève en classe de terminale qui était suivi depuis l'enfance pour une déformation du thorax associée à des crises d'asthme.

A l'âge de 14 ans (en 1993) des douleurs thoraciques ont fait l'objet d'une exploration cardiaque qui a permis d'évoquer la maladie de Marfan avec une fuite aortique de grade I.

L'enfant est perdu de vue pendant plusieurs années et ne reprend contact qu'en mai 2001 pour une reprise des douleurs précordiales à irradiation ascendante accompagnée d'asthénie.

L'examen clinique du 21 Mai 2001 objective un sujet longiligne de type Marfan pesant 51 kg pour une taille de 176 cm ; il est au stade fonctionnel II. Les pouls sont perçus amples symétriques à 88 battements par minute ; la TA est de 96/46 ; il ne présente pas de signes périphériques de décompensation cardiaque et l'auscultation met en évidence un souffle diastolique d'intensité 4/6 au 3^{ème} EICD irradiant le long du bord gauche du sternum.

Les examens complémentaires confirment le diagnostic en révélant à l'ECG une surcharge ventriculaire gauche, une cardiomégalie à la radio avec un ICT à 0,72 au dépend du ventricule gauche, l'écho-doppler cardiaque montre une fuite aortique grade III par dilatation de la racine de l'aorte à 70 mm et un diamètre télédiastolique du VG à 88 mm. La biologie ne présente aucune particularité et l'état dentaire est satisfaisant. La décision d'un transfert vers un centre de chirurgie cardiaque est prise, mais le patient n'est admis à la Pitié Salpêtrière à Paris que le 19 Mars 2002 (lenteur administrative).

Il est pris en urgence pour des douleurs dorsales gauches : on découvre à l'ETT et l'ETO une dissection de l'aorte ascendante sur une maladie annulo-ectasiante de type Marfan.

L'issue a été fatale par association d'un trouble du rythme (TV), d'un OAP et d'une coagulopathie (TP bas à 60 % et facteur V à 45 %).

1.2. Cas N° 2

Monsieur T. S., originaire du Mali, Commerçant, âgé de 27 ans, a été hospitalisé deux fois en 3 mois pour des douleurs épigastriques associées à des signes d'insuffisance cardiaque globale sur une maladie de Marfan qui est symptomatique depuis le 20 septembre 2004.

Il s'agit d'un sujet de grande taille qui mesurait 1 m 80 et pesait 63 kg avec des doigts allongés (arachnodactylie - figure1), une déformation thoracique en entonnoir, un souffle diastolique 3/6 de fuite aortique, une cardiomégalie importante (ICT à 0,65), une dilatation anévrysmale de l'aorte initiale à 73 mm à l'échographie cardiaque (figure 2) et une subluxation du cristallin à l'examen ophtalmologique.

Sous traitement digitalo-durétique, l'état clinique s'était légèrement amélioré ; cependant le patient est ré-hospitalisé après 2 mois pour rechute puis perdu de vue depuis février 2005.

1.3. Cas N° 3

Mademoiselle O. J., âgée de 21 ans, Canadienne était hospitalisée du 21 au 25 mars 2005 pour dissection aortique sur morphologie marfanoïde : elle pesait 89 kg pour une taille de 1 m 78 avec des doigts et orteils allongés (pointure 44), présentait un souffle diastolique 3/6 et à l'échographie cardiaque il a été noté une dissection aortique sur une dilatation de l'aorte initiale. Elle avait été transférée en urgence sur le Canada et avait bénéficié d'une opération de Benthal.

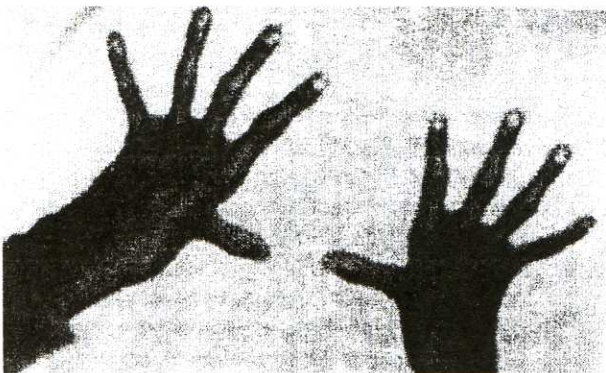


Figure 1 : Arachnodactylie chez un patient de 27 ans

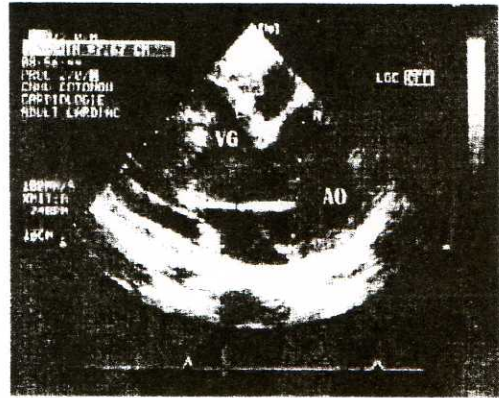


Figure 2 : Echographie cardiaque (coupe longitudinale)

II. DISCUSSION

Il s'agit d'une maladie particulière caractérisée par une mutation génétique qui concerne la formation de la fibrilline 1 des fibres conjonctives élastiques [3, 4, 8].

Les deux premiers cas cliniques posent le problème de la prise en charge adéquate au moment opportun : le traitement médical s'est résumé en digitalo-dimétiques et dérivés nitrés ; nous n'avons pas pu administrer de bêta-bloquants comme cela est préconisé [2,9] compte tenu de l'antécédent d'asthme documenté pour le premier patient et de l'état d'insuffisance cardiaque pour le second patient. Cette maladie frappe toutes les races comme plusieurs auteurs l'ont signalé. Le traitement chirurgical ne doit pas souffrir de retard et le premier cas l'illustre aisément. L'évolution se fait lentement vers la distension de l'aorte ascendante puis la mort subite par dissection comme l'on signalé plusieurs auteurs [1,2,5,6].

Le caractère autosomique dominant du syndrome de Marfan doit conduire à une enquête familiale minutieuse et systématique [5]. Cette enquête n'est pas toujours possible en milieu africain où les moyens financiers sont limités et où les tabous tiennent encore une place importante.

Les manifestations cliniques de cette affection sont variées [10] et certains préconisent une surveillance pluridisciplinaire [5]. Les traitements préconisés sont par conséquent fonction des localisations pathologiques sur les différents organes.

CONCLUSION

Le syndrome de Marfan relève d'une surveillance multidisciplinaire en cours d'évolution, surtout les localisations cardiovasculaires, mais aussi ophtalmologique et squelettique. Un conseil génétique doit être sollicité.

Les traitements à proposer sont fonction des localisations pathologiques sur les différents organes en cause.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- 1- **BATISSE A.**
Syndrome de Marfan
In Cardiologie pédiatrique pratique
Doin éditeurs Paris 1995, 2^{ème} tirage, 198 – 199
- 2- **DI MATTEO J., VACHERON A.**
Maladie de Marfan
Cardiologie
In Expansion scientifique française 1983 594
- 3- **SOUCHET Ph.**
Hôpital Robert DEBRE
Maladie de Marfan
Rev. Prat. 2000 : 50, 15/ Rev. Prat. 2002 : 52, 10 :
1089
- 4- **BUTCOVAN D., ARSENESCU C., TINICA G.,
SANDICA E., BORZA C, NEAMTU M., GEORGESCU
GI**
Two cases of Marfan
39- Rev. Med. Chir. Soc. Med. Nat. Lasi. 2002 Oct.
– Dec. 106, 4 : 829-35.
- 5- **STRAUSS J., CHERASSE A., LILAS-JULIEN L.,
MAILLEFET J-F., TAVERNIER CH.**
Le syndrome de Marfan
CHU de Dijon.
- 6- **GARANCE P., FRIJA G., GARCHES POINCARE**
Diagnostic : Maladie de Marfan compliquée d'une
dissection aortique
Cas MEDI-003377-P 0395.
- 7- **OBADIA JF, ABDULLATIFY., HENAINER., CHAVANIS
N., SAROUL C., BARTHELET M., ANDRE-FOUET X.,
RAISKY O., ROBIN J., NINET J.**
Replacement of the ascending aorta with conservation
of the aortic valve
Arch. Mal. Cœur vaiss. 2004 Dec. 97 (12) : 1183-7
- 8- **UYEDA T., TAKAHASHI T., ETO S., SATO T., XUG,
KANEZAKI R., TOKI T., YONESAKA S., TTO E.**
Three novel mutations of the fibrillin-1 and ten single
nucleotide polymorphisms of the fibrillin-3 gene in
Marfan syndrom patients.
21 : J Hum genet. 2004 ; 49 (8) : 404-7.
- 9- **NOLLEN GJ., WESTERHOF BE., GROENINK M.,
OSNABRUGGE A., VANDER WALL EE, MULDER
BJ**
Aortic pressure-area relation in Marfan patients with
and without beta blocking agents : a new non –in vasive
approach
40 : Heart 2004 Mar., 90, 3 : 314-8
- 10- **CHARIF-CHETCHAOUNI M., HADJIZ., EL BAKKALI
M., BOULANOUAR A., BERRAHO A.**
Les manifestations oculaires du syndrome de Marfan :
A propos de 20 cas
Médecine du Maghreb 2001, 87.